

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΣΤΟ 2^ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ Γ ΛΥΚΕΙΟΥ

ΘΕΜΑ Α

A1. γ.

A2. β.

A3. γ.

A4. β.

A5. β.

ΘΕΜΑ Β

B1. 1 - Β, 2 - Α, 3 - Γ, 4 - Α, 5 - Γ, 6 - Β, 7 - Β, 8 - Α

B2.

8: πρόφαση Ι

3: Μετάφαση Ι

1: Ανάφαση Ι

7 : Τελόφαση Ι

4 : Πρόφαση ΙΙ

5 : Μετάφαση ΙΙ

2 : Ανάφαση ΙΙ

6 : Τελόφαση ΙΙ



B3. α) Σχολικό βιβλίο σελ 105: «Τα ογκογονίδια «προέρχονται» από γονίδια που υπάρχουν αποτέλεσμα έλλειψης ενός ογκοκατασταλτικού γονιδίου.»

β) i. Εφόσον δίνεται δεύτερο εσώνιο θα ακολουθεί και τρίτο εξώνιο. Επομένως, στη διερεύνηση του βήματος των τριπλετών του δεύτερου εξωνίου δεν θα πρέπει να εμφανίζεται κωδικόνιο λήξης. Από τη διερεύνηση της αλληλουχίας του τμήματος του δεύτερου εξωνίου που δίνεται, προκύπτει ότι η μόνη λύση που ικανοποιεί την παραπάνω συνθήκη είναι η:

5'...AA/CGC/TTA/ACT/AGT/G...3'

Άρα τα ζητούμενα κωδικώνια είναι: 5'CGC3', 5'TTA3'.

ii. Το μόριο ανιχνευτής υβριδοποιείται με την αλληλουχία του μεταλλαγμένου αλληλόμορφου:

5'TCATGTAATTC...3'

3'AGTACATTAAG...5'

Συγκρίνοντας το φυσιολογικό αλληλόμορφο με το μεταλλαγμένο παρατηρούμε ότι αυτά διαφέρουν κατά ένα νουκλεοτίδιο. Το πρώτο νουκλεοτίδιο του δεύτερου κωδικονίου στο φυσιολογικό αλληλόμορφο έχει ως βάση G, ενώ στο μεταλλαγμένο υπάρχει T. Επομένως, έχει γίνει μετάλλαξη αντικατάστασης ενός νουκλεοτιδίου (το ζεύγος T-A έχει αντικαταστήσει το ζεύγος G-C στην κωδική και μη κωδική αντίστοιχα). Αποτέλεσμα αυτής της μετάλλαξης είναι το κωδικόνιο GAA να μετατρέπεται σε TAA, επιφέροντας πρόωρη λήξη στη μετάφραση της πρωτεΐνης του γονιδίου BRCA1, αμέσως μετά την έναρξη της πρωτεϊνοσύνθεσης. Επομένως, το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο του BRCA1 δεν καταλήγει σε παραγωγή πρωτεΐνης. Το φυσιολογικό αλληλόμορφο BRCA1 πριν τη μετάλλαξη έλεγχε τον κυτταρικό κύκλο, διακόπτοντάς τον όταν αυτό απαιτείτο. Έτσι, η μετάλλαξή του, που είναι υπολειπόμενη, οδηγεί σε ένα γονίδιο που το προϊόν του δεν είναι λειτουργικό, δηλαδή παύει να σταματά τον κυτταρικό κύκλο. Άρα, το συγκεκριμένο γονίδιο σε ομοζυγωτία επάγει τον ανεξέλεγκτο κυτταρικό πολλαπλασιασμό και οδηγεί σε καρκίνο. Συνεπώς, πρόκειται για ογκοκατασταλτικό γονίδιο.

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. α. Γονείς χωρίς την ασθένεια (II1 και II2) αποκτούν παιδί με την ασθένεια (III1), επομένως η ασθένεια κληρονομείται με υπολειπόμενο τύπο.

Έστω φυλοσύνδετος τύπος:

X^A = φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο > X^a = παθολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο

II1 x II2 $X^A X^a$ x $X^A Y$
 Γαμέτες X^A, X^a X^A, Y

F1 γενιά	X^A	X^a
X^A	$X^A X^A$	$X^A X^a$
Y	$X^A Y$	$X^a Y$

Η περίπτωση απορρίπτεται καθώς δεν προκύπτει κόρη που να εμφανίζει τη νόσο.

Έστω αυτοσωμικός τύπος

A = φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο > a = παθολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο

II1 x II2 Aa x Aa (Οι γονείς πρέπει να έχουν ετερόζυγο γονότυπο αφού έχουν αποκτήσει ένα παιδί που εμφανίζει τη νόσο)

Γαμέτες A, a A, a

F1 γενιά	A	α
A	A A	Aα
α	Aα	αα

Η περίπτωση είναι δεκτή καθώς προκύπτει παιδί που εμφανίζει τη νόσο.

Άρα η ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο.

Ο τρόπος με τον οποίο κληρονομούνται οι χαρακτήρες τους οποίους μελέτησε ο Mendel είναι αποτέλεσμα των γεγονότων που συμβαίνουν στη μείωση. Κατά την παραγωγή των γαμετών διαχωρίζονται τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα και συνεπώς και τα δύο αλληλόμορφα γονίδια. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών. Η κατανομή των αλληλόμορφων στους γαμέτες και ο τυχαίος συνδυασμός τους αποτελεί τον πρώτο νόμο του Mendel ή νόμο του διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων.

Γονότυποι:

I1,I2,II1, II2: Aα, αφού αποκτούν παιδί με την ασθένεια, ενώ οι ίδιοι δεν εμφανίζουν την ασθένεια

II4,III1,III3: αα

II5: Aα αφού αποκτά παιδί με την ασθένεια ενώ ο ίδιος δεν εμφανίζει την ασθένεια

II3: AA ή Aα

Ο γονότυπος αναφέρεται στο σύνολο των αλληλόμορφων γονιδίων ενός οργανισμού

β. Τα γονίδια που βρίσκονται στο X χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y ονομάζονται φυλοσύνδετα και ο τρόπος με τον οποίο κληρονομούνται αναφέρεται ως φυλοσύνδετη κληρονομικότητα. Με τον ίδιο τύπο κληρονομικότητας κληρονομείται και η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο χρώμα.

X^{Δ} =φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο $> X^{\delta}$ = παθολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο

II4xII5 $X^{\Delta}Y\alpha\alpha$ x $X^{\Delta}X^{\delta}A\alpha$

Γαμέτες X^{Δ} α, Yα X^{Δ} α, X^{δ} α, X^{Δ} A, X^{δ} A

F1 γενιά	X^{Δ} α	X^{δ} α	X^{Δ} A	X^{δ} A
X^{Δ} α	$X^{\Delta} X^{\Delta}$ αα	$X^{\Delta} X^{\delta}$ αα	$X^{\Delta} X^{\Delta}$ Aα	$X^{\Delta} X^{\delta}$ Aα
Yα	X^{Δ} Yαα	X^{δ} Y αα	X^{Δ} YAα	X^{δ} YAα

Το γονίδιο που ελέγχει ένα χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα. Σήμερα είναι γνωστό ότι αυτό ισχύει μόνο για γονίδια που βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Ο ανεξάρτητος διαχωρισμός των γονιδίων γίνεται, επειδή τα χρωμοσώματα κάθε γονέα συνδυάζονται με τυχαίο τρόπο κατά τη δημιουργία των γαμετών. Οι διασταυρώσεις αυτού του τύπου, που μελετάται ο τρόπος κληρονομής δύο χαρακτήρων, ονομάζονται διασταυρώσεις διυβριδισμού. Στις διασταυρώσεις αυτές κάθε γονέας μπορεί να παράγει τέσσερα είδη γαμετών.

$$P = \frac{1}{4}$$

Κάθε κύηση είναι ένα ανεξάρτητο γεγονός, που δε σχετίζεται με το αποτέλεσμα προηγούμενων κυήσεων.

γ. Τα άτομα με σύνδρομο Klinefelter έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) και τρία φυλετικά χρωμοσώματα, τα XXY, αντί του φυσιολογικού ζεύγους XY. Τα άτομα αυτά έχουν εξωτερικά χαρακτηριστικά αρσενικού ατόμου είναι όμως στείρα. Τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου εμφανίζονται μετά την εφηβεία.

Αν κατά τη διάρκεια της μειωτικής διαίρεσης δεν πραγματοποιηθεί φυσιολογικά ο διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων ή των αδελφών χρωματίδων, ένα φαινόμενο που ονομάζεται μη-διαχωρισμός, τότε δημιουργούνται γαμέτες με αριθμό χρωμοσωμάτων μεγαλύτερο ή μικρότερο του φυσιολογικού. Η γονιμοποίηση των μη φυσιολογικών γαμετών, που προκύπτουν, με φυσιολογικό γαμέτη έχει ως αποτέλεσμα τη δημιουργία ζυγωτού με «λανθασμένη» ποσότητα γενετικού υλικού, το οποίο δεν αναπτύσσεται φυσιολογικά.

Επομένως, μη διαχωρισμός αδελφών χρωματίδων του X χρωμοσώματος, που φέρει το υπόλειπόμενο παθολογικό γονίδιο για την αχρωματοψία, στη μείωση II της μητέρας οδήγησε στη δημιουργία ωαρίου με 22 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και 2 X φυλετικά με το υπόλειπόμενο παθολογικό γονίδιο για την αχρωματοψία. Το ωάριο γονιμοποιήθηκε από φυσιολογικό σπερματοζωάριο με 22 αυτοσωμικά και 1 Y φυλετικό χρωμόσωμα. Το ζυγωτό που προέκυψε είχε σύσταση 44 αυτοσωμικά και 3 φυλετικά χρωμοσώματα $X^{\delta}X^{\delta}Y$.

Γ2.

- Χρώμα σώματος: επειδή ο αριθμός των θηλυκών ατόμων (241 άτομα) και των αρσενικών (236 άτομα) είναι περίπου ίδιος (1:1) συμπεραίνουμε ότι δεν υπάρχει φυλοσύνδετο θνησιγόνο γονίδιο.

Για τα αρσενικά: Φ.Α.: 1:1:1:1

Για τα θηλυκά : Φ.Α.: 1:1:1:1

Άρα αυτοσωμικό και τα γονίδια που το ελέγχουν είναι μεταξύ τους πολλαπλά αλληλόμορφα. Το μαύρο και το λευκό χρώμα σώματος είναι ατελώς επικρατή διότι όταν συνυπάρχουν στον γονότυπο ενός ατόμου προκύπτει ως ενδιάμεσος φαινότυπος το γκρί χρώμα. Το αλληλόμορφο για το καφέ χρώμα είναι υπολειπόμενο. Συνεπώς έχουμε τρία πολλαπλά αλληλόμορφα. Έστω M1 το αλληλόμορφο για το μαύρο, M2 το αλληλόμορφο για το λευκό και μ το αλληλόμορφο για το καφέ. Τα M1 και M2 είναι ατελώς επικρατή και το μ είναι υπολειπόμενο.

Γονείς : θηλυκό M¹μ x M²μ αρσενικό

- Σχήμα πτερυγίων:

Για τα θηλυκά: Φ.Α.: 1:1

Για τα αρσενικά: Φ.Α.: 1:1

Άρα αυτοσωμικό και φυλοσύνδετη κληρονομικότητα.

Έστω K το αλληλόμορφο για τις κανονικές πτέρυγες και k το αλληλόμορφο για τις ατροφικές.

1^η περίπτωση: γονείς: θηλυκό Kk x κκ αρσενικό

2^η περίπτωση: γονείς : θηλυκό X^KX^k x X^KY αρσενικό

Τελικά οι γονότυποι των γονέων θα είναι: θηλυκό M¹μ Kk x M²μκκ αρσενικό. ή θηλυκό M¹μ X^KX^k x M²μ X^KY αρσενικό

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Στον καρυότυπο της Ελισσάβετ παρατηρούμε ότι έχει συμβεί μια δομική χρωμοσωμική ανωμαλία, συγκεκριμένα έχει γίνει μετατόπιση τμήματος του μικρού βραχίονα του 11^{II} χρωμοσώματος στο 12^I χρωμόσωμα. Αυτή η αλλαγή δεν επηρεάζει τον φαινότυπο της Ελισσάβετ που εξακολουθεί να είναι φυσιολογικός. Παρατηρούμε ότι οι καρυότυποι του Άγγελου και της Κατερίνας είναι φυσιολογικοί και για τα 2 ζεύγη (11^ο και 12^ο) χρωμοσωμάτων. Στον καρυότυπο όμως της Πηνελόπης παρατηρούμε έλλειψη τμήματος του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 11^{II}. Η Πηνελόπη προέκυψε από την γονιμοποίηση ωαρίου που περιείχε το 11^{II} χρωμόσωμα που φέρει την έλλειψη με σπερματοζώαριο που περιείχε φυσιολογικά χρωμοσώματα.

Δ2. Η Ελισσάβετ και ο Άγγελος δεν μπορούν φυσιολογικά να αποκτήσουν παιδί με β-θαλασσαιμία. Επομένως το γεγονός ότι η Πηνελόπη πάσχει από β-θαλασσαιμία μπορεί να εξηγηθεί αν η γενετική θέση για την β αλυσίδα βρίσκεται σε εκείνο το τμήμα του μικρού βραχίονα του 11^{ου} χρωμοσώματος που στην Ελισσάβετ μετατοπίστηκε στο 12^ο.

Στην Ελισσάβετ το ένα αλληλόμορφο Β βρίσκεται στο χρωμόσωμα **11I** και το άλλο αλληλόμορφο Β στο χρωμόσωμα **12I**, οπότε στο χρωμόσωμα **11II** δεν φέρει αλληλόμορφο για την β αλυσίδα. Ο Άγγελος στο χρωμόσωμα **11I** έχει το αλληλόμορφο Β και στο **11II** το β⁰.

Η Πηνελόπη κληρονόμησε από τον πατέρα της το **11II** με το β⁰ και από την μητέρα της το **11II**. Έτσι έχει ένα μόνο αλληλόμορφο, το β⁰, για τη σύνθεση των β αλυσίδων, με αποτέλεσμα να πάσχει από β-θαλασσαιμία.

Δ3. Οι ομοιότητες ανάμεσα στη β – θαλασσαιμία και στη δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι οι ακόλουθες:

- ✓ Οφείλονται σε υπολειπόμενο αυτοσωμικό γονίδιο.
 - ✓ Προκαλούνται από μεταλλάξεις στο γονίδιο της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης.
 - ✓ Οι ασθενείς εμφανίζουν έλλειψη της HbA και αναιμία.
 - ✓ Η συχνότητα των φορέων είναι αυξημένη σε περιοχές με προβλήματα ελονοσίας.
- Οι διαφορές ανάμεσα στη β – θαλασσαιμία και στη δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι οι ακόλουθες:

- ✓ Η δρεπανοκυτταρική αναιμία οφείλεται σε αντικατάσταση στο 6ο κωδικόνιο της κωδικής αλυσίδας του DNA (GAG → GTG), με αποτέλεσμα την αντικατάσταση του γλουταμινικού οξέος από βαλίνη, ενώ η β- θαλασσαιμία χαρακτηρίζεται από μεγάλη ετερογένεια μεταλλάξεων (αντικαταστάσεις, προσθήκες, ελλείψεις).
- ✓ Στη δρεπανοκυτταρική αναιμία το πρόβλημα είναι ποιοτικό ενώ στη β – θαλασσαιμία ποσοτικό. Στη δρεπανοκυτταρική αναιμία έχουμε σύνθεση αιμοσφαιρίνης S (HbS) αντί για HbA, ενώ στη β – θαλασσαιμία έχουμε ελλιπή σύνθεση ή και παντελή έλλειψη των αλυσίδων β και συνεπώς HbA.
- ✓ Στη δρεπανοκυτταρική αναιμία παρατηρείται αλλαγή στο σχήμα των ερυθρών αιμοσφαιρινών και μετατροπή τους σε δρεπανοκύτταρα σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου, ενώ στη β – θαλασσαιμία προκαλείται ήπια έως πολύ σοβαρή αναιμία. Η βαρύτητα της νόσου εξαρτάται από το είδος της μετάλλαξης.
- ✓ Στη δρεπανοκυτταρική αναιμία δεν παρατηρείται αύξηση της σύνθεσης άλλης αιμοσφαιρίνης, ενώ στη β- θαλασσαιμία σε ορισμένες περιπτώσεις παρατηρείται αύξηση της HbF, ενώ στα ετερόζυγα άτομα παρατηρείται αύξηση της
- ✓ Στα ετερόζυγα άτομα για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία προκαλείται δρεπάνωση σε συνθήκες μεγάλης έλλειψης οξυγόνου, όπως σε υψόμετρο πάνω από 3.000 m. Στα ετερόζυγα άτομα για τη β- θαλασσαιμία παρατηρείται ήπια αναιμία και αυξημένη σύνθεση της HbA₂, η οποία αποτελεί διαγνωστικό δείκτη.